



**FACULTAD DE ENFERMERÍA,  
FISIOTERAPIA Y PODOLOGÍA**

**GUÍA DOCENTE**  
**Genética Aplicada a Ciencias de la  
Salud**

**PLAN DE ESTUDIOS 2020**



**UNIVERSIDAD COMPLUTENSE**

| 1- Identificación de la asignatura |   |
|------------------------------------|---|
| TÍTULO                             | GRADOS: ENFERMERÍA, FISIOTERAPIA Y PODOLOGÍA                        |
| FACULTAD                           | ENFERMERÍA, FISIOTERAPIA Y PODOLOGÍA                                |
| DEPARTAMENTO                       | SECCIÓN DEPARTAMENTAL BIOLOGÍA CELULAR                              |
| ÁREA DE CONOCIMIENTO               | BIOLOGÍA CELULAR  |
| NOMBRE                             | GENÉTICA APLICADA A CIENCIAS DE LA SALUD                            |
| CÓDIGO                             | 806043  |
| TIPO DE ASIGNATURA                 | OPTATIVA  |
| CURSO                              | 1º-4º   |
| SEMESTRE                           | 2º  |
| Nº DE CRÉDITOS ECTS                | 3   |
| MODALIDAD                          | Presencial  |
| IDIOMA                             | CASTELLANO  |
| PÁGINA WEB                         | <a href="https://enfermeria.ucm.es/">https://enfermeria.ucm.es/</a> |

| 2- Presentación  |
|--|
| <b>OBJETIVO GENERAL</b>  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Proveer a los estudiantes los conocimientos esenciales en genética humana que les permitan comprender la fisiopatología y el desarrollo de aptitudes de aprendizaje autónomo en esta disciplina.</li> <li>- Comprender la importancia del papel de la genética en la salud y en la enfermedad.</li> </ul>   |
| <b>OBJETIVOS ESPECÍFICOS</b>   |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Conocer las características del genoma humano, los cromosomas y los mecanismos de transmisión de la información genética entre generaciones.</li> <li>- Entender e interpretar los principales mecanismos de herencia de los caracteres humanos.</li> <li>- Comprender las bases genéticas de los trastornos monogénicos, cromosómicos, multifactoriales y mitocondriales, así como las manifestaciones clínicas de las patologías más frecuentes</li> <li>- Conocer los avances en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades con base genética, así como, la existencia de programas de prevención de enfermedades hereditarias.</li> </ul> |
| <b>CONOCIMIENTOS PREVIOS</b>   |
| Biología   |

### 3- Competencias

#### COMPETENCIAS GENERALES

- Saber los aspectos básicos de la genética humana para así poder comprender, describir e interpretar los diferentes mecanismos de transmisión de los rasgos genéticos.
- Integrar, correlacionar y coordinar la información procedente de distintas fuentes y enfoques.

#### COMPETENCIAS ESPECÍFICAS

- Relacionar los conocimientos básicos con las alteraciones de salud causadas por factores genéticos en el ámbito de estudio de la materia.
- Ser capaz de comunicar de forma sencilla y clara los conceptos de genética clínica a los pacientes.

### 4- Resultados de aprendizaje

| COMPETENCIAS | RESULTADOS  |
|--------------|---|
|              | - Valorar y entender que, para un cuidado integral de la salud, es fundamental conocer el papel de la Genética en los distintos aspectos en los que se desenvuelve la práctica sanitaria: el diagnóstico, el tratamiento y la prevención de patologías humanas. |
|              | - Ser capaz de describir la estructura, la función y los mecanismos de transmisión de los genes.  |
|              | - Identificar los patrones de herencia monogénica y las bases de las enfermedades multifactoriales y mitocondriales.  |
|              | - Describir las técnicas de estudio de los cromosomas y las consecuencias clínicas de sus anomalías.  |
|              | - Elaborar e interpretar árboles genealógicos analizando los mecanismos de transmisión hereditarios.  |
|              | - Aplicar los conocimientos adquiridos a la resolución y análisis de problemas de herencia monogénica y multifactorial.   |
|              | - Ser capaz de utilizar y comprender la terminología específica del área de conocimiento.   |
|              | - Utilizar de forma eficaz los diferentes sistemas de búsqueda de información.  |
|              | - Reconocer las limitaciones propias y aprender a trabajar en equipo.   |

### 5- Contenidos

#### TEÓRICOS

**Tema 1.** Introducción a la genética: gen y genoma (nuclear y mitocondrial). Estructura de la cromatina y expresión génica.

**Tema 2.** Cromosomas humanos. Estructura básica. Clasificación y características de los cromosomas humanos. División celular. Origen de las anomalías cromosómicas en los gametos.

**Tema 3.** Anomalías numéricas de los cromosomas. Tipos. Aneuploidías más frecuentes: Trisomía de los cromosomas 13, 18, 21. Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter.

**Tema 4.** Anomalías estructurales de los cromosomas. Origen y consecuencias. Infertilidad y abortos de repetición.

**Tema 5.** Patrones de herencia. Conceptos básicos. Patrones generales de herencia. Árbol genealógico: su importancia en la Historia Clínica. Fuentes de información y de consulta.

**Tema 6.** Herencia monogénica autosómica. Herencia dominante y recesiva. Enfermedades monogénicas autosómicas: Fibrosis Quística, Distrofias Musculares, Neuropatías, Conectivopatías.

**Tema 7.** Herencia ligada al cromosoma X. Enfermedades con herencia ligada al sexo. Daltonismo, Hemofilia. Determinación del sexo y desórdenes del desarrollo sexual.

**Tema 8.** Factores que complican la evaluación de los patrones de herencia: Penetrancia incompleta, expresividad variable: Neurofibromatosis, Esclerosis Tuberosa

**Tema 9.** Modos atípicos de herencia: Anticipación, impronta, herencia mitocondrial. Síndrome de X Frágil, Distrofia miotónica, Síndromes de Prader Willi y Angelman

**Tema 10.** Herencia multifactorial. Genética de trastornos con herencia multifactorial. Identificación de factores genéticos de riesgo e influencia de los factores ambientales y de los estilos de vida.

**Tema 11.** Diagnóstico y Prevención de enfermedades genéticas. Diagnóstico prenatal. Test genéticos. Cribado de enfermedades genéticas. Factores externos modificables que interaccionan con el genoma.

### PRÁCTICOS

- Meiosis y origen de las anomalías genéticas.
- Mitosis. Identificación de cromosomas
- Métodos de estudio de los cromosomas y diagnóstico de las anomalías cromosómicas.
- Análisis de Árboles genealógicos.
- Análisis y resolución de problemas de herencia.
- Aplicación de los conocimientos de Genética en el planteamiento de casos prácticos de enfermedades.

| <b>6.- Metodología docente</b> |  |                           |                                  |                      |
|--------------------------------|--|---------------------------|----------------------------------|----------------------|
| <b>MODALIDAD ORGANIZATIVA</b>  | <b>MÉTODO DE ENSEÑANZA</b>                           | <b>HORAS PRESENCIALES</b> | <b>HORAS DE TRABAJO AUTÓNOMO</b> | <b>HORAS TOTALES</b> |
| Clase Magistral                | Metodología expositiva-participativa (todo el grupo) | 13                        |                                  | 13                   |
| Seminario                      | Metodología expositiva-participativa (subgrupos)     | 2                         |                                  | 2                    |
| Laboratorio                    | Resolución de problemas (subgrupos)                  | 4                         | 4,5                              | 8,5                  |
| Taller                         | Resolución de problemas (subgrupos)                  |                           |                                  |                      |
| Tutoría                        | Resolución de dudas (grupal e individual)            |                           |                                  |                      |
| Evaluación                     | Evaluación (individual)                              |                           | 3                                | 3                    |
| Campus virtual                 | Aprendizaje (individual)                             |                           | 10                               | 10                   |
| Prácticas de sala              | Aprendizaje práctico (subgrupo)                      |                           |                                  |                      |
| Prácticas clínicas             | Aprendizaje práctico (individual)                    |                           |                                  |                      |
| Trabajos grupales              | Aprendizaje cooperativo (subgrupos)                  | 3,5                       | 10                               | 13,5                 |
| Trabajo individual             | Aprendizaje (individual)                             |                           |                                  |                      |
| Estudio                        | Aprendizaje (individual)                             |                           | 25                               | 25                   |
| <b>Horas totales</b>           |  | <b>22,5</b>               | <b>52,5</b>                      | <b>75</b>            |

| <b>7.- Plan de trabajo</b>         |                          |
|------------------------------------|--------------------------|
| <b>TEMAS</b>                       | <b>PERIODO TEMPORAL</b>  |
| TEMA 1 – TEMA 2 (primera parte)    | 1ª semana                |
| TEMA 2                             | 2ª semana                |
| TEMAS 3 Y 4                        | 3ª semana                |
| TEMAS 5 Y 6                        | 4ª semana                |
| PRÁCTICAS 1 Y 2                    | 5ª semana                |
| PRÁCTICAS 3 Y 4                    | 6ª semana                |
| TEMAS 7 Y 8                        | 7ª semana                |
| PRÁCTICAS 5 Y 6                    | 8ª semana                |
| TEMAS 9 Y 10                       | 9ª semana                |
| TEMA 11                            | 10ª semana               |
| TRABAJOS DIRIGIDOS                 | 11ª semana               |
| TRABAJOS DIRIGIDOS                 | 12ª semana               |
| TRABAJOS DIRIGIDOS                 | 13ª semana               |
|                                    | 14ª semana               |
|                                    | 15ª semana               |
| Examen convocatoria ordinaria      | 16ª-17ª semana           |
| Examen convocatoria extraordinaria | Después de la semana 17ª |

| <b>8.- Evaluación del aprendizaje</b>   |                    |                      |                          |
|---|--------------------|----------------------|--------------------------|
| <b>8.1- CONVOCATORIA ORDINARIA</b>  |                    |                      |                          |
| <b>ACTIVIDAD EVALUADORA</b>   | <b>PONDERACIÓN</b> | <b>OBSERVACIONES</b> | <b>PUNTUACIÓN MÁXIMA</b> |
| Trabajos Dirigidos y/o Resolución de Problemas/Casos propuestos en Prácticas  | 30%                |                      | 3                        |
| Asistencia a prácticas  | 10%                |                      | 1                        |
| Examen conjunto de contenidos teóricos y prácticos  | 60%                |                      | 6                        |
| <b>8.2- CONVOCATORIA EXTRAORDINARIA</b>   |                    |                      |                          |
| <b>ACTIVIDAD EVALUADORA</b>   | <b>PONDERACIÓN</b> | <b>OBSERVACIONES</b> | <b>PUNTUACIÓN MÁXIMA</b> |
| Trabajos Dirigidos y/o Resolución de Problemas/Casos propuestos en Prácticas  | 30%                |                      | 3                        |
| Asistencia a prácticas  | 10%                |                      | 1                        |
| Examen conjunto de contenidos teóricos y prácticos  | 60%                |                      | 6                        |
| <b>8.3.- REVISIÓN.</b>  |                    |                      |                          |
| <p><i>El estudiante podrá revisar su propio examen en los días siguientes a la publicación de las calificaciones, en las fechas fijadas por cada profesor y hechas públicas junto con las notas.</i></p> <p><i>El plazo para solicitar dicha revisión será de cuatro días hábiles desde la publicación de las calificaciones. En el acto de revisión del examen, el estudiante será atendido personalmente por todos los profesores que hayan intervenido en su calificación o, en su caso, por el profesor que coordine la asignatura.</i></p> <p>(Arts. 47 y 48 del Estatuto del Estudiante UCM-BOUC nº 181, de 1 de agosto de 1997)</p>  |                    |                      |                          |
| <b>8.4.- IMPUGNACIÓN</b>  |                    |                      |                          |
| <p><i>En caso de disconformidad con el resultado de la revisión, el estudiante podrá impugnar su calificación, en el plazo de diez días, ante el Consejo del Departamento, mediante escrito, razonado presentado en el Registro del Centro y dirigido al Director del Departamento, que dará traslado de la reclamación al Tribunal nombrado al efecto.</i></p> <p><i>El Tribunal, oídos el profesor responsable de la asignatura y el estudiante afectado, emitirá resolución razonada sobre el recurso.</i></p> <p><i>Contra la resolución del Tribunal del Departamento cabe interponer recurso ordinario ante el Rector en el plazo de un mes.</i></p> <p>(Arts. 49 y 50 del Estatuto del Estudiante UCM-BOUC nº 181, de 1 de agosto de 1997)</p> |                    |                      |                          |

### **9- Inclusión de estudiantes con diversidad**

Las adaptaciones o ajustes curriculares para estudiantes con diversidad con necesidades específicas de apoyo educativo, a fin de garantizar la igualdad de oportunidades, no discriminación, la accesibilidad universal y la mayor garantía de éxito académico serán pautadas por la Oficina para la Inclusión de Personas con Diversidad (OIPD).

Será requisito para ello la emisión de un informe de adaptaciones/ajustes curriculares por parte de la OIPD por lo que los estudiantes con discapacidad o necesidades educativas especiales deberán contactar con ella, a fin de analizar conjuntamente las distintas alternativas.

## 10- Bibliografía

### 10.1- BIBLIOGRAFÍA BÁSICA

- Nussbaum, R.L.; McInnes, R.R.; Willard, H.F.; Thompson & Thompson, Genética en Medicina, Elsevier, 8ª ed., 2016, ISBN 978-84-458-2642-3.
- Turnpenny, P.D. & Ellard, S., Emery's Elements of Medical Genetics, 15th ed., Elsevier, 2017, ISBN: 978-0702066856.
- Jorde, L.B.; Carey, J.C.; Bamshad, M.J.; White, R.L., Medical Genetics, Elsevier, 5 ed., 2015, ISBN: 978-0323188357.
- I. Ejarque, M. Orera, P. Lapunzina. Genética para el médico de familia. Ed. Síntesis, 2017. ISBN: 978-84-9171-072-1
- Novo, FJ. Genética Humana, Pearson España, 2007, ISBN: 978-8483223598.

### 10.2- BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA

### 10.3- RECURSOS WEB

- GeneReviews <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>
- PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
- OMIM- Online Mendelian Inheritance in Man- [www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM&itool=toolbar](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM&itool=toolbar)
- Human Genome Project Information [http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human\\_Genome/index.shtml](http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/index.shtml)

| <b>11.- Profesorado Curso 2020/2021</b> |  |
|---|--|
| <b>NOMBRE Y APELLIDOS</b>               | CARMEN MARTÍNEZ MORA   |
| <b>CORREO ELECTRÓNICO</b>               | cmmora@ucm.es  |
| <b>DEPARTAMENTO</b>                     | SECCIÓN DEPARTAMENTAL DE BIOLOGÍA CELULAR  |
| <b>DESPACHO</b>                         |  |
| <b>CATEGORÍA</b>                        | PROFESOR TITULAR   |
| <b>TITULACIÓN ACADÉMICA</b>             | DOCTORA EN CIENCIAS BIOLÓGICAS   |
| <b>RESPONSABLE DE ASIGNATURA</b>        | SÍ   |
| <b>HORARIO DE TUTORÍAS</b>              | Las tutorías se llevarán a cabo en el horario de tutorías de cada profesor/a colgado en la web de la Sección Departamental, previa solicitud por parte del alumno/a. |
| <b>Nº DE QUINQUENIOS</b>                | 3  |
| <b>Nº DE SEXENIOS</b>                   | 4  |
| <b>NOMBRE Y APELLIDOS</b>               | MARÍA ASUNCIÓN ORERA CLEMENTE  |
| <b>CORREO ELECTRÓNICO</b>               | morera@ucm.es  |
| <b>DEPARTAMENTO</b>                     | SECCIÓN DEPARTAMENTAL DE BIOLOGÍA CELULAR  |
| <b>DESPACHO</b>                         |  |
| <b>CATEGORÍA</b>                        | PROFESOR ASOCIADO  |
| <b>TITULACIÓN ACADÉMICA</b>             | LICENCIADA EN MEDICINA Y CIRUGÍA   |
| <b>RESPONSABLE DE ASIGNATURA</b>        | NO   |
| <b>HORARIO DE TUTORÍAS</b>              | Las tutorías se llevarán a cabo en el horario de tutorías de cada profesor/a colgado en la web de la Sección Departamental, previa solicitud por parte del alumno/a. |
| <b>Nº DE QUINQUENIOS</b>                | -  |
| <b>Nº DE SEXENIOS</b>                   | -  |
| <b>NOMBRE Y APELLIDOS</b>               |  |
| <b>CORREO ELECTRÓNICO</b>               |  |
| <b>DEPARTAMENTO</b>                     |  |
| <b>DESPACHO</b>                         |  |
| <b>CATEGORÍA</b>                        |  |
| <b>TITULACIÓN ACADÉMICA</b>             |  |
| <b>RESPONSABLE DE ASIGNATURA</b>        |  |
| <b>HORARIO DE TUTORÍAS</b>              |  |
| <b>Nº DE QUINQUENIOS</b>                |  |
| <b>Nº DE SEXENIOS</b>                   |  |

**12.- Adenda**

La distribución de los temas en el tiempo puede estar sujeta a modificaciones, dependiendo de la heterogeneidad de los alumnos de los distintos grados, pero siempre en consenso con ellos.

En caso de verse reducida o no permitida la presencialidad docente por causas derivadas de la situación sociosanitaria por COVID-19, las clases teóricas se impartirán mediante

videoconferencia a través del Campus Virtual (Blackboard Collaborate) o plataformas alternativas (Google Meet, Zoom...), de forma síncrona respetándose los horarios aprobados por el Centro. Además, el estudiante dispondrá de recursos de apoyo (audiovisuales, artículos de lectura, presentaciones de las clases...) a través del Campus Virtual de la asignatura. Los seminarios/prácticas se realizarán de forma síncrona a través de la plataforma Blackboard Collaborate del Campus Virtual (o plataformas alternativas: Google Meet, Zoom...). Se planteará la resolución de ejercicios prácticos, presentación de trabajos dirigidos por el profesor...

Las tutorías semanales de los profesores se realizarán con normalidad de manera preferiblemente virtual.

Aunque los Exámenes finales se contempla y asume que se podrán llevar a cabo de manera presencial, con distancia de seguridad y los medios necesarios, no se garantiza.